

## 小児家族性高コレステロール血症とは

LDL(悪玉)コレステロールは肝臓の細胞表面にある受容体を介して細胞内に取り込まれますが、この受容体に異常があると血液中から LDL コレステロールが回収されず、血中の LDL 濃度が著増します。血中の LDL コレステロールが高ければ高いほど動脈硬化が進行します。

家族性高コレステロール血症は LDL コレステロール受容体及びその関連遺伝子の変異による遺伝性の疾患で、小児期より粥状動脈硬化が進行し 30 歳台で心筋梗塞を発症し、突然死をきたす疾患です。

小児期から内服治療を開始することにより家族性高コレステロール血症を持たない人と遜色ない人生を歩めることが分かっています。

一般人口における家族性高コレステロール血症の頻度は概ね 300 人に 1 人程度ですが、**冠動脈疾患（狭心症や心筋梗塞）患者**においては 30 人に 1 人程度、特に**早発性冠動脈疾患患者**（男性 55 歳未満、女性 65 歳未満）では 15 人に 1 人程度と頻度はさらに高く、比較的高頻度に見られます。

主として常染色体顕性遺伝（**優性遺伝**）形式をとるため、ご両親のどちらかが遺伝子異常を有している場合、2 分の 1 の確率で子供が病気を発症することとなります。

このため、問診に記載されている

- 「**ご両親や兄弟姉妹が家族性高コレステロール血症と診断を受けている**」
- 「**祖父母や両親が若くして（男性 55 歳未満、女性 65 歳未満）心筋梗塞を発症した家族歴がある**」

以上に当てはまる場合には、採血にて児童の LDL(悪玉)コレステロールの値を確認し、早期に病気を発見することをお勧めしております。

基本的にはかかりつけ医にて受診していただくことを推奨しておりますが、どこの医療機関を受けていいか迷われている場合には、協力医療機関で受診いただくことも可能です。

※学校心臓検診調査票（中学生用）「項目 J」に該当する方は、追加 3 へのチェックを必ずお願いいたします。